



**University of
Zurich**^{UZH}

**Zurich Open Repository and
Archive**

University of Zurich
University Library
Strickhofstrasse 39
CH-8057 Zurich
www.zora.uzh.ch

Year: 2020

Präimplantative genetische Testverfahren PGT

Tschudin, Sibil ; Ackermann, Sibylle ; Bartholdi, Deborah ; Brauer, Susanne ; Büchler, Andrea ; De Geyter, Christian ; Gusset, Nicole ; Fountoulakis, Christiana ; Kurth, Elisabeth ; Pfister, Riccardo E ; Ritzenthaler, Daniela ; Surbek, Daniel ; von Wolff, Michael ; Vulliemoz, Nicolas ; Wunder, Dorothea

Posted at the Zurich Open Repository and Archive, University of Zurich
ZORA URL: <https://doi.org/10.5167/uzh-197845>
Published Research Report

Originally published at:

Tschudin, Sibil; Ackermann, Sibylle; Bartholdi, Deborah; Brauer, Susanne; Büchler, Andrea; De Geyter, Christian; Gusset, Nicole; Fountoulakis, Christiana; Kurth, Elisabeth; Pfister, Riccardo E; Ritzenthaler, Daniela; Surbek, Daniel; von Wolff, Michael; Vulliemoz, Nicolas; Wunder, Dorothea (2020). Präimplantative genetische Testverfahren PGT. Bern: Akademien der Wissenschaften Schweiz.

MEDIZIN- ETHISCHE RICHT- LINIEN

Präimplantative genetische Testverfahren PGT



Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Académie Suisse des Sciences Médicales
Accademia Svizzera delle Scienze Mediche
Swiss Academy of Medical Sciences

Herausgeberin

Schweizerische Akademie der
Medizinischen Wissenschaften (SAMW)
Haus der Akademien
Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern
T +41 (0)31 306 92 70
mail@samw.ch
www.samw.ch

Gestaltung

Howald Fosco Biberstein, Basel

Druck

Gremper AG, Basel

Auflage

1. Auflage 2000 (Juni 2020)

Alle medizin-ethischen Richtlinien der SAMW sind unter
www.samw.ch/richtlinien in D/F/E/I verfügbar.

© SAMW 2020

Medizin-ethische Empfehlungen

Präimplantative genetische Testverfahren PGT

Vom Vorstand der SAMW genehmigt am 21. April 2020.
Die deutsche Fassung ist die Stammversion.



SGRM / SSMR

*Schweizerische Gesellschaft für Reproduktionsmedizin
Société Suisse de Médecine de la Reproduction*

**gynécologie
suisse**

Société Suisse de Gynécologie et d'Obstétrique
Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe
Società Svizzera di Ginecologia e Ostetricia



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

Die Schweizerische Gesellschaft für Reproduktionsmedizin,
die Schweizerische Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe
und die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik
begrüssen die vorliegenden Empfehlungen und empfehlen ihren Mitgliedern,
diese zu achten und anzuwenden.

I.	PRÄAMBEL	5
II.	EMPFEHLUNGEN	6
1.	PGT als ethisch anspruchsvoller Einzelentscheid	6
2.	Beratung	6
3.	PGT-M/SR (Testung auf monogene Erbkrankheiten / strukturelle Chromosomenaberrationen)	8
4.	PGT-A (Screening auf Aneuploidien / weitere Chromosomenaberrationen)	10
5.	Ranking und Selektion von Embryonen	11
6.	Umgang mit Überschussinformationen	12
7.	Vermeidung von Mehrlingsschwangerschaften	13
8.	Entwicklung der PGT-Praxis	14
III.	ANHANG	15
	Verzeichnis der verwendeten Abkürzungen	15
	Hinweise zur Ausarbeitung dieser Empfehlungen	16

I. PRÄAMBEL

Die nachfolgenden Empfehlungen richten sich an Fachpersonen, die pränimplantative genetische Testverfahren (PGT) anwenden, Paare diesbezüglich beraten oder im Rahmen von PGT Untersuchungen durchführen. Gesetzlich ist der Einsatz von PGT im Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) Art. 5a geregelt.¹ Aus dem Gesetzestext ergeben sich für die praktische Umsetzung jedoch offene Fragen. Zu nennen sind insbesondere die unterschiedlichen Restriktionen von PGT-M/SR und PGT-A sowie Diskrepanzen zur rechtlichen Zulässigkeit von Schwangerschaftsabbrüchen.

In diesem Spannungsfeld setzen sich die Empfehlungen der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) zum Ziel, aus ethischer Sicht auf wichtige Aspekte in der Beratungs- und Entscheidungssituation bezüglich PGT aufmerksam zu machen sowie eine ethische Sensibilisierung bei der Durchführung von PGT zu fördern. Zudem schlagen sie Handhabungen z. B. von Überschussinformationen vor.

¹ Ausführlich zu dieser neuen Bestimmung vgl. Andrea Büchler/Bernhard Rütsche, Kommentar zu Art. 5a FMedG, in: Büchler/Rütsche (Hrsg.), Kommentar zum Fortpflanzungsmedizingesetz, Stämpfli, Bern 2020.

1. PGT als ethisch anspruchsvoller Einzelentscheid

Sich den Kinderwunsch erfüllen zu können, ist für viele Menschen ein wichtiges Lebensziel. Die Reproduktionsmedizin bietet dazu Hand, wenn auf natürlichem Weg keine Schwangerschaft zustande kommt. Darüber hinaus ermöglichen PGT die Untersuchung des Genoms des Embryos vor dem Transfer in die Gebärmutter. Diese Möglichkeit kommt ins Spiel, wenn die Vererbung einer schweren Krankheit zu befürchten ist oder das Paar unter Unfruchtbarkeit leidet. Für Paare stellt die Sorge, eine schwere Krankheit an ein Kind zu vererben, bzw. der unerfüllte Kinderwunsch eine grosse Belastung dar. Entsprechend sind viele Paare bereit, aufwändige Behandlungen auf sich zu nehmen.

PGT dürfen nicht beliebig durchgeführt werden. Es gilt, einer gesellschaftlichen «Eugenik von unten» entgegenzutreten, bei der menschliches Leben von Medizin und Gesellschaft in «lebenswert» und «nicht lebenswert» eingeteilt wird. Diese Sichtweise und darauf basierende Entscheidungen haben sowohl Auswirkungen auf Menschen mit Behinderungen als auch auf deren Wahrnehmung und Wertschätzung und ihre Integration in der Gesellschaft. Um einer solchen Entwicklung so weit als möglich entgegenzuwirken, ist die Selektion von Embryonen aufgrund genetischer Eigenschaften nur als ethisch anspruchsvoller individueller Einzelentscheid des betroffenen Paares zusammen mit der behandelnden Ärztin² innerhalb des gesetzlichen Rahmens möglich (nach dem Verfahren des *Shared Decision Making*). Die persönliche Lebenssituation, Erfahrung und Werthaltung des Paares werden dabei mitberücksichtigt. Die – innerhalb des gesetzlich zulässigen Rahmens stattfindende – Verwerfung von Embryonen aufgrund ihrer genetischen Eigenschaften darf nicht als gesamtgesellschaftliche Einschätzung und Taxierung von lebensunwerter Krankheit oder Behinderung verstanden werden.

2. Beratung

Angesichts der Komplexität der medizinischen Sachverhalte, der psychischen Belastung des Paares und der (sozial-)ethischen Implikationen, die Entscheidungen im Kontext von PGT mit sich bringen, kommt der Beratung des Paares grosse Bedeutung zu. Ziel ist es, die Betroffenen in die Lage zu versetzen, gut informiert eine für sie richtige Entscheidung zu treffen. Im Zentrum stehen die *genetische* und die *reproduktionsmedizinische* Beratung, die auch *psychosoziale* Aspekte aufgreift. Das Paar soll sich an seinen Möglichkeiten, Grenzen und Vorstellungen orientieren können, die kulturell, moralisch, religiös, lebensgeschichtlich und finanziell geprägt sind. Gleichzeitig bestehen rechtliche, ethische und

² Die weibliche oder männliche Form wird alternierend verwendet. Die entsprechenden Textstellen betreffen immer beide Geschlechter der genannten Personengruppen.

medizinisch-fachliche Grenzen des Handlungsspielraums, welche vom behandelnden Arzt dargelegt und gewahrt werden müssen. Die ärztliche Verantwortung umfasst auch, die persönliche Einstellung zu PGT und die eigene Werthaltung zu reflektieren und sich bewusst zu machen, damit diese die Entscheidungsfindung des Paares weder bewusst noch unbewusst beeinflussen. Die Beratung darf nicht direktiv sein. Darüber hinaus gilt es, Interessenskonflikte zu erkennen und zu berücksichtigen bzw. dem Paar gegenüber transparent zu machen.

In der Beratung ist auf die Möglichkeit des Verzichts auf PGT und das Recht auf Nichtwissen hinzuweisen, und Nutzen und Nachteile von PGT sind anzusprechen. Zu Letzteren gehört, dass die Manipulation und Zellentnahme den Embryo und seine Entwicklungsfähigkeit möglicherweise beeinträchtigen.

Es ist zu erwähnen, dass die genetischen Befunde von PGT im Hinblick auf das Potenzial für die Entwicklung einer erfolgreichen Schwangerschaft u. U. schwer zu interpretieren sind (z. B. Mosaik). Vor diesem Hintergrund ist sorgfältig zu prüfen, ob die mittels PGT angestrebten Ziele im Einzelfall die Nachteile aufwiegen. Über Alternativen von PGT wie die Pränataldiagnostik nach natürlich oder mittels Samenspende entstandener Schwangerschaft ist das Paar aufzuklären.³ Zudem ist dem Paar zu vermitteln, dass die Durchführung von PGT wie auch die Alternativen keine Garantie für ein gesundes Kind bieten.

Die Folgen, die sich aus einer Entscheidung ergeben, sollten mit dem Paar vor Aufnahme einer fortpflanzungsmedizinischen Behandlung antizipiert und besprochen werden. Nach dem Aufklärungsgespräch ist dem Paar eine angemessene Bedenkzeit einzuräumen. Ist ein Paar ambivalent oder uneinig, ist diese allenfalls zu verlängern und sind zusätzliche Beratungsangebote angezeigt. Dabei ist der Einbezug Dritter aus dem Umfeld der Betroffenen oder anderer Experten, wie z. B. Vertreter von Patientenorganisationen, Behindertenverbänden und Elternvereinigungen von Menschen mit einer Behinderung zu empfehlen. Die einzelnen Beratungsschritte und -ergebnisse sind zu dokumentieren und dem Paar zur Verfügung zu stellen.

3 Zu den Alternativen gehört auch die Gameten-Analyse (i. e. Polkörperchendiagnostik). Diese ist gemäss FMedG Art. 5a Abs. 1 zulässig, um Chromosomenaberrationen zu erkennen, welche die Entwicklungsfähigkeit des zu zeugenden Embryos beeinträchtigen, oder wenn die Gefahr der Vererbung einer schweren Krankheit droht. Ob diese Kriterien erfüllt sind, entscheidet der behandelnde Arzt im Beratungsgespräch mit dem Paar.

3. PGT-M/SR (Testung auf monogene Erbkrankheiten / strukturelle Chromosomenaberrationen)

Wünscht ein Paar mit einer Erbkrankheit in der Familie PGT und ist dies für das betreffende Krankheitsbild technisch möglich, muss die behandelnde Ärztin prüfen, ob die gesetzlich vorgeschriebenen Zulassungskriterien erfüllt sind: Es muss sich um eine vererbare, schwere Krankheit handeln, die wahrscheinlich vor dem 50. Lebensjahr ausbrechen wird und für die keine wirksame und zweckmässige Therapie zur Verfügung steht. Das Paar muss zudem schriftlich geltend machen, dass es die Gefahr, ein Kind könnte von der Krankheit betroffen sein, für sich als nicht zumutbar einstuft.

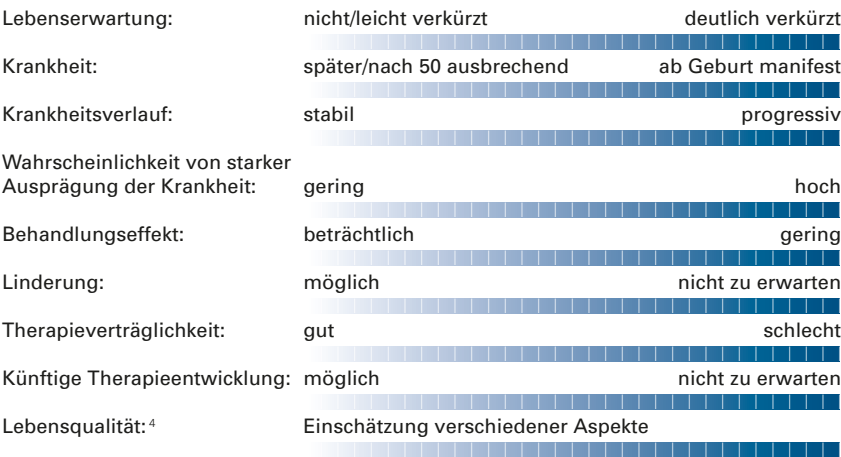
Die Fragen der *Vererbbarkeit* und des *Ausbruchzeitpunkts* können in der Regel unter Rückgriff auf die Literatur beantwortet werden. *Therapieoptionen* hingegen verändern sich. Werden neue Behandlungsansätze für genetisch bedingte Krankheiten entwickelt, kann dies Auswirkungen auf die Beurteilung haben, ob eine wirksame Therapie verfügbar ist. Angesichts der teils aufwändigen und belastenden Therapien ist diese Einschätzung mit Bedacht zu fällen.

Die Frage, ob es sich im Einzelfall um eine *schwere* Krankheit handelt, lässt sich nicht objektiv mit Verweis auf medizinische Kriterien beantworten. Zwar können Charakteristika wie starke Schmerzen, Unselbständigkeit der Betroffenen oder schwerwiegende Einschränkungen der Motorik, Bewegungsfreiheit, Kognition und Emotionalität Hinweise auf den Schweregrad der Krankheit geben. Doch das effektive Ausmass, mit der sich eine Krankheit manifestiert, kann nicht vorhergesagt werden, genauso wenig wie das Leid, das die Betroffenen empfinden könnten. Bei Erbkrankheiten mit variabler Expressivität zeigt sich dies besonders deutlich. Die Etablierung eines Katalogs von Pathologien, die als schwere Erbkrankheiten gelten, ist aus ethischer Sicht abzulehnen. Denn dadurch könnte einer gesellschaftlichen Akzeptanz, Embryonen aufgrund bestimmter genetischer Eigenschaften zu selektionieren, Vorschub geleistet werden.

Analog zum späten Schwangerschaftsabbruch soll die Entscheidungsverantwortung, ob im Einzelfall der Schweregrad hinsichtlich einer Indikation für PGT-M/SR ausreicht, der gemeinsamen Beurteilung durch den Arzt und das betroffene Paar übertragen werden. Ausschlaggebend für diese Beurteilung ist, ob das Paar durch die Geburt eines Kindes mit dieser Erbkrankheit in eine unzumutbare Situation kommt, nicht die Erbkrankheit an sich. Der Entscheidungsprozess wird damit weitgehend in der persönlichen Arzt-Patienten-Beziehung belassen.

Zur Einschätzung der Schwere der Krankheit und zur Abschätzung der individuellen Zumutbarkeit kann für ein Paar der Austausch mit Spezialistinnen für das betreffende Krankheitsbild hilfreich sein. Neben Fachärzten aus dem entsprechenden Gebiet (z. B. Neurologie) können dies auch Betroffene bzw. Behinderten- oder Patientenorganisationen sein. Diese Beratung kann das Paar darin unterstützen, die Informationen über die mögliche Ausprägung der Krankheit bei einem betroffenen Kind (Penetranz und Expressivität) auf ihre konkrete Lebenssituation hin zu reflektieren.

Der Einbezug der nachfolgenden Dimensionen kann für eine Gewichtung der zur Diskussion stehenden Krankheit hilfreich sein. Die Punkte sind nicht als Checkliste für die Entscheidungsfindung zu verstehen, sondern als Hilfestellung im Gespräch mit dem Paar oder in der Beratung eines PGT-Boards (vgl. unten). Sie können auch für die Dokumentation des Entscheids beigezogen werden. Die Option, dass man zu den genannten Punkten keine Aussage treffen kann, ist stets gegeben.



Falls ein Arzt nicht über ausreichendes Fachwissen bezüglich der Erbkrankheit verfügt, muss er Genetikerinnen und Spezialisten aus den relevanten Fachgebieten beiziehen. Je nach Konstellation kann die Beratung durch ein *PGT-Board* unterstützend sein, in dem Vertreterinnen verschiedener medizinischer Fachdisziplinen sowie aus Ethik und Psychologie eingebunden sein können (vgl. Kap. 8.).

4 Gemeint sind Komponenten der «funktionalen Gesundheit» gemäss dem Konzept der WHO, vgl. www.who.int/classifications/icf/en/

Zu bedenken ist, dass im Board die Perspektive des Paares nur mittelbar über die behandelnden Ärzte eingebracht wird, das Paar jedoch in vielen Fällen über «Expertenwissen» verfügt, da sie bereits ein betroffenes Kind haben, mit einem betroffenen Familienmitglied aufgewachsen sind oder einer der Partner selber von der Erbkrankheit betroffen ist. Das Board spielt, insbesondere bei komplexen Fällen, eine wichtige Rolle bei der Beurteilung der Indikationsstellung in der individuellen Situation. Die Verantwortung dafür, ob dem Paar die Durchführung von PGT angeboten werden darf, bleibt jedoch bei der behandelnden Ärztin und kann nicht an ein Board delegiert werden.

Über die Zulassungskriterien für PGT (Vererbbarkeit, schwere Krankheit, fehlende Therapie, Unzumutbarkeit fürs Paar) hinaus sind weitere Punkte zu berücksichtigen. Zu thematisieren sind die Aussagekraft der genetischen Tests, die Möglichkeit von Fehlbefunden, das Vorgehen bei allfälligen Überschussinformationen (vgl. Kap. 6.), Mosaik-Befunden oder schwer interpretierbaren Resultaten. Das Paar muss umfassend über das Verfahren der In-vitro-Fertilisations-Behandlung (IVF) und die damit verbundenen körperlichen, psychischen und finanziellen Belastungen und Risiken informiert werden. Mit ihm ist zu klären, wie es die Chancen und Belastungen von IVF-PGT gegenüber einer natürlich entstandenen Schwangerschaft einstuft, die das Paar bei einem pränataldiagnostischen Befund vor die Frage stellt, ob die Schwangerschaft weitergeführt oder abgebrochen wird.

4. PGT-A (Screening auf Aneuploidien / weitere Chromosomenaberrationen)

PGT-A darf gemäss den gesetzlichen Vorgaben zur Anwendung kommen, um Embryonen vor der Implantation auf eine verminderte oder fehlende Entwicklungsfähigkeit zu prüfen. Je nach Konstellation und bei ausreichender Anzahl von Embryonen ermöglicht PGT-A einen rascheren Eintritt einer Schwangerschaft und die Senkung der Fehlgeburtsrate. PGT-A kann den Behandlungszyklus verkürzen, was der Frau körperliche und dem Paar psychische und finanzielle Entlastung bringt. Über die gesamte Behandlung gesehen besteht jedoch keine höhere Geburtenrate bei IVF mit PGT-A im Vergleich zur IVF ohne PGT-A.

PGT-A ist nicht für jedes Paar, das IVF in Anspruch nimmt, indiziert, sondern abhängig von der medizinischen Vorgeschichte, dem Alter der Frau, der Anzahl von Eizellen bzw. Embryonen u. a. m. Im Rahmen der Beratung ist darauf hinzuweisen, dass nach Durchführung der PGT-A möglicherweise keine unauffälligen vitalen Embryonen zur Verfügung stehen.

Da sich die Technik und der Wissensstand rasch ändern, sind Ärzte dazu angehalten, sich regelmässig über aktuelle Entwicklungen zu informieren. Den Fachgesellschaften und deren Arbeitsgruppen kommt bei der Ausgestaltung der *Good Clinical Practice* eine zentrale Rolle zu. Auch für die Indikationsstellung für PGT-A kann die behandelnde Ärztin eine Beratung durch ein PGT-Board für sinnvoll erachten, um die Meinung weiterer Spezialistinnen einzuholen, nicht zuletzt auch, wenn die Vorstellung des Paares und die Einschätzung der behandelnden Fachperson divergieren.

PGT-A kann auch in Ergänzung zu einer PGT-M/SR durchgeführt werden. Paare, die sich aufgrund einer Erbkrankheit einer PGT-M/SR-Behandlung unterziehen, sind im Gespräch auf die Möglichkeit hinzuweisen, dass bei der Diagnostik eine Chromosomenaberration festgestellt werden kann, welche die Entwicklungsfähigkeit des Embryos beeinträchtigt. Mit dem Paar soll vorgängig festgelegt werden, ob es von dieser Möglichkeit Gebrauch machen möchte oder nicht. Das Paar ist auf sein Recht auf Nichtwissen hinzuweisen.

5. Ranking und Selektion von Embryonen

Bei PGT-M/SR ist das Selektionskriterium die in der Familie bekannte genetische Auffälligkeit. PGT-A selektioniert Embryonen mit verminderter Entwicklungsfähigkeit. Steht nach der Durchführung der genetischen Untersuchung mehr als ein Embryo ohne Ausschlusskriterien zur Verfügung, muss entschieden werden, welcher Embryo in die Gebärmutter übertragen wird. Dies erfordert ein Ranking der Embryonen. Neben morphologischen Kriterien stellt sich die Frage, ob für diesen Entscheid Überschussinformationen (s. unten) berücksichtigt werden dürfen bzw. sollen.

Ein Ranking stellt eine ethische Herausforderung dar und ist mit dem Paar im Vorfeld der PGT zu besprechen, damit die Vorgehensweise individuell festgelegt werden kann. Nach Vornahme des Rankings ist zu entscheiden, welche Embryonen weiterhin aufbewahrt und welche aufgrund der Untersuchungsergebnisse direkt vernichtet werden. Über die Vernichtung und Aufbewahrung entscheidet das Paar.

Eine besonders sorgfältige Abwägung wird nötig, wenn keiner der gezeugten Embryonen ohne Auffälligkeit ist und das Paar den Transfer eines Embryos mit einer Beeinträchtigung wünscht. Um divergierende Einschätzungen und Konfliktsituationen weitestgehend zu vermeiden, sollte im Vorfeld der Behandlung erörtert werden, welche Möglichkeiten auftreten können, und ein für Ärztin und Paar tragbares Vorgehen festgelegt werden.

6. Umgang mit Überschussinformationen

Bei PGT können Überschussinformationen anfallen, d. h. Ergebnisse einer genetischen Untersuchung, die für deren Zweck nicht benötigt werden. Überschussinformationen sind nach Möglichkeit zu vermeiden.⁵ Allgemein lassen sich Überschussinformationen in folgende Kategorien einteilen:

- 1) Geschlecht des Embryos,
- 2) Trägerstatus des Embryos (rezessiv vererbte Erkrankungen),
- 3) gesundheitsrelevante Auffälligkeiten, welche
 - a) die gesetzlichen PGT-Indikationskriterien – vor 50. Lebensjahr ausbrechende schwere Erbkrankheit, die ohne wirksame und zweckmässige Therapie ist und/oder beeinträchtigte Entwicklungsfähigkeit des Embryos – erfüllen (Beispiel: Mittels PGT-M wird ein Embryo ohne die gesuchte Mutation, aber mit einer autosomalen Monosomie identifiziert),
 - b) nicht den gesetzlich geforderten PGT-Indikationskriterien entsprechen.

Die SAMW empfiehlt für den Umgang mit Überschussinformationen folgendes Vorgehen: Bevor PGT durchgeführt werden, ist das Paar darüber in Kenntnis zu setzen, dass Überschussinformationen anfallen können. Diese können den Entscheid beeinflussen, welche Embryonen selektioniert, transferiert oder aufbewahrt werden. Es ist zu besprechen, dass es auch ein Recht auf Nichtwissen gibt und mit einem Zuwachs an Informationen die Komplexität der Entscheidungsfindung steigen kann und nicht automatisch ein grösserer Entscheidungsspielraum entsteht. Dies gilt z.B. bei Informationen, die in ihrer Gesundheitsrelevanz nicht eindeutig interpretierbar sind oder bei Wahrscheinlichkeitsaussagen. Überschussinformationen können verunsichern oder zu ethischen Konfliktsituationen führen und das Recht des Kindes auf eine «offene Zukunft» tangieren.

Der Entscheid, die in den Laboruntersuchungen angefallenen Überschussinformationen an die behandelnde Ärztin bzw. das Paar weiterzugeben und so einen Einbezug in den Selektionsentscheid zu ermöglichen, soll sich an der Gesundheitsrelevanz der Information orientieren. Daraus ergeben sich folgende Empfehlungen:

- ad 1) Das Geschlecht soll nicht in die Entscheidung einfließen, welcher Embryo transferiert wird. Es sind Vorkehrungen zu treffen, dass die Information dem Arzt und dem Paar nicht zur Verfügung steht (Ausnahme: geschlechtsgebundene Erbkrankheiten).⁶

5 Das am 1. September 2017 in Kraft gesetzte revidierte FMedG macht keine Aussagen zu Überschussinformationen. Im revidierten GUMG sind sie hingegen thematisiert, vgl. Art. 3 lit. n GUMG vom 15.6.2018 und den neu formulierten Art. 6b des FMedG, der mit der Revision des GUMG voraussichtlich 2021 in Kraft tritt.

6 Diese Empfehlung steht in Parallele zum eingeschränkten Recht auf Wissen im Rahmen der Pränataldiagnostik (Geschlechtsbestimmungen via Bluttest vor der zwölften Schwangerschaftswoche unzulässig).

- ad 2) Ein Trägerstatus führt zu keiner gesundheitlichen Beeinträchtigung des Embryos und es besteht keine Gefahr, eine Krankheit zu übertragen. Diese Information ist daher nicht als Selektionskriterium anzuwenden. Es sind Vorkehrungen zu treffen, dass die Information dem Arzt und dem Paar nicht zur Verfügung steht (Ausnahme: die seltenen Fälle gesundheitlich beeinträchtigter Anlageträger).
- ad 3a) Auffälligkeiten, welche die PGT-Zulassungskriterien erfüllen: Im Rahmen der Aufklärung ist vorgängig mit dem Paar festzulegen, ob das Paar die Mitteilung über Informationen dieser Art wünscht. Ist dies der Fall, können das Paar und der Arzt die Information in die Entscheidung einbeziehen, welcher Embryo transferiert wird.
- ad 3b) Auffälligkeiten, die nicht die PGT-Zulassungskriterien erfüllen, dürfen nicht in die Entscheidung einfließen, welcher Embryo transferiert wird. Es sind Vorkehrungen zu treffen, dass entsprechende Informationen dem Arzt und dem Paar nicht zur Verfügung stehen.

Empfehlenswert sind schriftliche Abmachungen mit dem Paar einerseits und Vereinbarungen mit den Laboratorien andererseits, dass Überschussinformationen der Kategorie 1 (Geschlecht), 2 (Trägerstatus) und 3b (genetische Eigenschaften, die weder Anzeichen für eine schwere Erbkrankheit sind noch die Entwicklungsfähigkeit des Embryos hemmen) nicht an die behandelnde Ärztin und das Paar weitergegeben werden.

7. Vermeidung von Mehrlingsschwangerschaften

PGT sind notwendigerweise mit einer IVF-Behandlung verknüpft. Diese ist so durchzuführen, dass die Wahrscheinlichkeit der Entstehung von Mehrlingen minimiert wird. Mehrlingsschwangerschaften erhöhen das Risiko für mütterliche und kindliche Komplikationen, verbunden mit möglichen Langzeitfolgen für die Kinder. Mit der im revidierten FMedG zugelassenen Zeugung von bis zu zwölf Embryonen und deren Kryokonservierung wurden die Grundlagen geschaffen, um dieses Ziel mit dem elektiven Single-Embryo-Transfer (eSET) umsetzen zu können. Das eSET-Verfahren führt zu einer deutlichen Reduktion von Mehrlingsschwangerschaften, ohne dass die Aussicht auf die Geburt eines Kindes verringert wird. Aufgrund dieser Evidenzlage und aus der Perspektive der ärztlichen Verantwortung wird dringend empfohlen, ausschliesslich eSET durchzuführen.

8. Entwicklung der PGT-Praxis

Grundsätzlich muss jede Labordiagnostik einer Qualitätskontrolle unterzogen werden. In einem so sensiblen Bereich wie der Untersuchung von Embryonen kommt der Qualitätssicherung eine zentrale Rolle zu. Die SAMW regt an zu klären, ob die verworfenen Embryonen bei Einverständnis des Paares für die Qualitätskontrolle der PGT verwendet werden dürfen.

Da PGT hochspezialisiertes Fachwissen erfordern, empfiehlt die SAMW, das Aus- und Weiterbildungsangebot für medizinische Fachpersonen auszubauen und den nationalen Erfahrungsaustausch zwischen den involvierten Fachdisziplinen zu fördern. Auch sollten die zu erwartenden Erkenntnisse aus dem Evaluationsprozess des Bundesamtes für Gesundheit (gemäss FMedG Art. 14a) in die zukünftige Gestaltung der Praxis von PGT einfließen.

Im Bereich PGT ist eine einheitliche *Good Clinical Practice* in allen Zentren der Schweiz anzustreben. Mit zunehmender Erfahrung und steigenden PGT-Fallzahlen wird sich abzeichnen, welche Konstellationen die behandelnden Ärzte bei der Indikationsstellung vor besondere Herausforderungen stellen. Eine national zusammengesetzte Kommission von Fachexpertinnen könnte diese zusammentragen. Zudem könnte ein solches Gremium beobachten, inwiefern sich unterschiedliche Handhabungen und Ungleichbehandlungen abzeichnen, die gesamtgesellschaftlich eine problematische Tendenz aufweisen. Eine solche Kommission könnte auch den Kantonen, die als Aufsichtsbehörden über die PGT-durchführenden Zentren fungieren, als beratendes Fachgremium zur Verfügung stehen. Darüber hinaus sind öffentliche ethische Debatten über die Entwicklung der PGT-Praxis und ihre Effekte auf Paare mit Kinderwunsch, Kinder und Menschen mit einer Behinderung essenziell für eine auch zukünftig ethisch vertretbare Anwendung von PGT.

III. ANHANG

Verzeichnis der verwendeten Abkürzungen

eSET

elektiver Single-Embryo-Transfer

FMedG

Fortpflanzungsmedizingesetz

GUMG

Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen

IVF

In-vitro-Fertilisation

PGT

Preimplantation Genetic Testing bzw. präimplantative genetische Testverfahren
Testung auf das Vorliegen genetischer und/oder genomischer Auffälligkeiten

PGT-M

Testung auf eine monogene Erbkrankheit

PGT-SR

Testung auf eine familiäre Chromosomenstörung (structural rearrangement)

PGT-A

Screening auf das Vorliegen von Aneuploidien/Chromosomenaberrationen

Hinweise zur Ausarbeitung dieser Empfehlungen

Auftrag

Mit Inkrafttreten des revidierten Fortpflanzungsmedizingesetzes im Herbst 2017 wurden präimplantative genetische Testverfahren in der Schweiz unter bestimmten Voraussetzungen erlaubt. Die Zentrale Ethikkommission (ZEK) der SAMW hatte sich für die Gesetzesrevision eingesetzt und diese begleitet. Da sich für die Umsetzung des Gesetzes praktische und ethische Fragen abzeichneten, beschloss die ZEK im Juni 2017, eine Stellungnahme zu erarbeiten, und setzte zwischen Januar 2018 und August 2019 eine Subkommission ein.

Mitglieder der Subkommission

- Prof. Dr. med. Sibil Tschudin, Basel, Gynäkologie/Psychosomatik (Vorsitz)
- lic. theol., Dipl.-Biol. Sibylle Ackermann, SAMW, Bern, Ethik (ex officio)
- PD Dr. med. Deborah Bartholdi, Bern, Genetik
- Susanne Brauer, PhD, Zürich, ZEK-Vizepräsidentin, Ethik
- Prof. Dr. iur. Andrea Büchler, Zürich, Recht
- Prof. Dr. med. Christian De Geyter, Basel, Vertretung SGRM, Reproduktionsmedizin
- Dr. rer. nat. Nicole Gusset, Heimberg, Patientenvertretung
- Prof. Dr. iur. Christiana Fountoulakis, Fribourg, Recht
- Dr. phil. Elisabeth Kurth, Basel, Hebamme
- PD Dr. med. Riccardo Pfister, Genf, Neonatologie
- Dr. phil. Daniela Ritzenthaler, Bern, Ethik/Heilpädagogik
- Prof. Dr. med. Daniel Surbek, Bern, Vertretung SGGG, Geburtshilfe und feto-maternale Medizin
- Prof. Dr. med. Michael von Wolff, Bern, Reproduktionsmedizin
- Dr. med. Nicolas Vulliemmoz, Lausanne, Reproduktionsmedizin
- PD Dr. med. Dorothea Wunder, Lausanne, Reproduktionsmedizin

Beigezogene Expertinnen und Experten

- Arbeitsgruppe «Fortpflanzungsmedizin» der Vereinigung der Kantonsärztinnen und Kantonsärzte der Schweiz (VKS)
- Prof. Dr. med. Wolfgang Berger, Zürich, Medizinische Molekulargenetik
- Dr. iur., Dipl.-Biol. Matthias Till Bürgin, Bern, Recht
- Prof. Dr. phil. nat. Sabina Gallati, Bern, Genetik
- Dr. med. Felix Häberlin, St. Gallen, Reproduktionsmedizin
- Prof. Dr. med. Bruno Imthurn, Zürich, Reproduktionsmedizin
- Prof. Dr. iur. Valérie Junod, Lausanne, Recht
- Prof. Dr. med. Christian Kind, St. Gallen, Pädiatrie
- Dr. phil. biochem. Beatrice Oneda, Zürich, Medizinische Genetik
- Dr. med. Anna Raggi, Olten, Reproduktionsmedizin
- Prof. Dr. med. Anita Rauch, Zürich, Medizinische Genetik
- Prof. Dr. phil., Dipl.-Biol. Christoph Rehmann-Sutter, Lübeck, Ethik
- Christa Schönbächler, Geschäftsführerin insiemi Schweiz
- Prof. Dr. theol. Markus Zimmermann, Fribourg, Ethik

Expertinnen- und Expertenworkshop

Eine erste Fassung der Empfehlungen wurde am 29. Oktober 2019 an einem nationalen Workshop Expertinnen und Experten zur Diskussion vorlegt. Anwesend waren knapp 70 Ärztinnen und Ärzte von Kinderwunschzentren und aus der medizinischen Genetik sowie Fachpersonen aus den humangenetischen Labors. Der Workshop wurde unter Mitwirkung der Schweizer Gesellschaft für Reproduktionsmedizin (SGRM), der Schweizer Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (SGGG) und der Fachgesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) durchgeführt.

Genehmigung

Die definitive Fassung dieser Empfehlungen wurde von der Zentralen Ethikkommission (ZEK) der SAMW am 28. Februar 2020 und vom Vorstand der SAMW am 21. April 2020 genehmigt.

